

Campus Lübeck

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin Direktor:
Prof. Dr. med. E. Herting

Hormonzentrum für Kinder und Jugendliche

Behandlungseinrichtung Diabetes Typ 1/
Pädiatrie (DDG)

Leiter: Prof. Dr. med. O. Hiort

Tel: 0451 500-2191, Fax: -6867 E-Mail:
olaf.hiort@uksh.de

www.uksh.de/kinderhormonzentrum-luebeck
www.uksh.de

Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung sowie eine schriftliche Einwilligung. Bei vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen ist zusätzlich eine genetische Beratung durchzuführen. Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Analysen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Ihnen (oder einer Person, für die Sie sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Untersuchung angeboten, um folgende Diagnose / Fragestellung abzuklären:

Besonderheiten der Geschlechtsentwicklung (DSD)

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel eine solche Untersuchung hat und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen bekommen können.

Eine genetische Analyse hat zum Ziel, die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz oder die Erbsubstanz selbst (DNA) mittels spezifischer Verfahren, auf erbliche (genetische) Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung / Störung sind.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe. Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Manchmal kann im Bereich der Einstichstelle aber eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o. a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme aufgeklärt.

Bei einer genetischen Untersuchung werden entweder gezielt einzelne oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig untersucht. Die angewendete Methode hängt von der Fragestellung ab.

Bedeutung der Ergebnisse. Wird eine krankheitsverursachende erbliche Eigenschaft (Mutation, z. B. eine Veränderung der DNA-Sequenz) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Aussagekraft und Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, kann trotzdem eine für die Erkrankung verantwortliche genetische Veränderung bei dem/der Betroffenen vorliegen. Eine genetisch bedingte Krankheit bzw. Veranlagung dafür lässt sich nicht immer mit völliger Sicherheit ausschließen. In solchen Fällen werden wir versuchen, eine **Wahrscheinlichkeit** für das Auftreten der Erkrankung bzw. eine Veranlagung bei Ihnen oder Ihren Angehörigen abzuschätzen. Gelegentlich werden Veränderungen der DNA-Sequenz nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist (so genannte Genvarianten). Dies wird im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen.

Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial. Das GenDG verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Häufig ist es sinnvoll, das Material z. B. zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse oder für zukünftige Diagnosemöglichkeiten aufzuheben. Mit Ihrer Zustimmung kann Ihr Untersuchungsmaterial in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für verschiedene Anforderungen wie z.B. die Qualitätssicherung im Labor, die studentische Lehre oder die Erforschung von Krankheitsursachen benutzt werden. Bei DSD wird eine Dokumentation und Registrierung pseudonymisiert in der internationalen Datenbank I-DSD (www.i-dsd.org) vorgenommen.

Das Gesetz schreibt auch vor, dass **personenbezogene Daten und medizinische Befunde** nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch später noch für Sie oder Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Mit Ihrer ausdrücklichen Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vor geschriebene Frist hinaus aufbewahren.

Widerrufsbelehrung. Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), bereits eingeleitete Untersuchungsverfahren zu stoppen und die Vernichtung des Materials sowie aller bisher erhobenen Befunde zu verlangen.